

Síndrome de Lutembacher congénito, caso clínico

Congenital Lutembacher syndrome, clinical case

Dr. Luis Antonio González Ramos¹
Dr. Christian Alán González Ruiz²
Dra. Ana Fernanda Guerrero Valenzuela³

1 Cardiólogo pediatra, adscrito al Servicio de Cardiología del Hospital Infantil del Estado de Sonora (HIES).

2 Residente II de Cirugía Cardiovascular del Centro Médico Nacional Siglo XXI del Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), Ciudad de México.

3 Residente II de Pediatra Médica del HIES.

Responsable de correspondencia: Dr. Luis Antonio González Ramos. Dirección: Reforma, 355, Norte., Col. Ley 57, Hermosillo, Sonora. Teléfono: (662)2890600. Correo electrónico: gonralu@hotmail.com

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una lactante mayor con enfermedad cardíaca, denominada Síndrome de Lutembacher, que lo define como la presencia de valvulopatía mitral y comunicación interauricular tipo *secundum*; además, la presencia de un conducto arterioso asociado. El diagnóstico de esta anomalía se realizó con estudio de ecocardiograma que evidenció las anomalías estructurales señaladas y la presencia de hipertensión pulmonar severa, debido al deterioro hemodinámico secundario. La manifestación clínica de insuficiencia cardíaca y la cardiomegalia radiológica se presentaron a su ingreso al hospital. Al ser el síndrome de Lutembacher extremadamente raro en la edad pediátrica consideramos de interés su publicación.

Palabras clave: Síndrome de Lutembacher, valvulopatía mitral, ecocardiograma

Fecha de recepción: 22 julio 2022

Fecha de aceptación: 8 de septiembre 2022

ABSTRACT

We present the clinical case of a young toddler with heart disease called Lutembacher syndrome associated with the presence of a ductus arteriosus. The Lutembacher syndrome is defined by the presence of mitral valve disease and secundum-type atrial septal defect. The diagnosis of this anomaly was done by echocardiography where the mentioned structural

anomalies were evidenced also the presence of severe pulmonary hypertension due to secondary hemodynamic deterioration was shown. Clinical manifestation of heart failure and radiological cardiomegaly occurred upon admission to the hospital. As Lutembacher Syndrome is extremely rare in children, with only a few isolated cases published, we consider its publication to be of interest.

Keyword: Lutembacher syndrome, mitral valve disease, echocardiogram

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Lutembacher define la presencia de defecto septal auricular y valvulopatía mitral, que ambas pueden ser de origen congénito o adquirido. La definición de este síndrome ha tenido muchos cambios desde su primera descripción por el médico francés René Lutembacher en 1916, cuando describió su primer caso en una mujer de 61 años de edad. Su amplio estudio de estos defectos, llevó a que se le acuñara su nombre; aun cuando previamente en 1811 Corvisart había descrito la asociación del defecto septal auricular y la estenosis mitral. Aunque en la definición del síndrome de Lutembacher está el defecto septal auricular y la estenosis mitral, algunos autores también incluyen dentro del espectro del síndrome de Lutembacher al defecto septal auricular con insuficiencia valvular mitral. En un caso típico de síndrome de Lutembacher, el defecto septal auricular es de más de 1.5 mm de diámetro. La incidencia de estenosis mitral congénita es muy baja y se ha reportado de 0.6% de las enfermedades cardíacas congénitas. Este síndrome se puede presentar en cualquier edad, pero usualmente es más común en adultos jóvenes; y ambos defectos son más frecuentes en las mujeres.¹ Nosotros encontramos en la literatura médica reporte de tres casos pediátricos; uno de ellos reportado en nuestro país por Berberen 1947.²⁻⁴

Caso clínico

Lactante femenina de 13 meses de edad, originaria del sur del estado de Sonora. Acudió por vez primera al hospital debido a que presentó disminución en la ingesta de alimento, rinorrea hialina, hipertermia, tos

en accesos cortos, llanto entrecortado con quejido en ocasiones, inquietud y dificultad respiratoria de cuatro días de evolución. Es producto de la Gesta II de término con nacimiento por cesárea, debido a falta de progresión del trabajo de parto; peso al nacer: 2,750 kg. Periodo neonatal sin complicaciones. Padres y un hermano en aparente buen estado de salud. Procede de medio socioeconómico bajo con hacinamiento en su hogar. Antecedente de dos procesos infecciosos respiratorios que se diagnosticaron como neumonía y con hospitalización en su lugar de origen. Al examen físico se encontró peso: 8.6 kg. Talla: 70.5 cm. TA: 114/72 mmHg. FC: 140X´ FR. 30X´ T. 37°C Sat O₂ 87%. Lactante mayor con fenotipo normal. Se encontró irritable, con llanto entrecortado y quejido, taquipnea y cianosis peribucal. En tórax se observó aumento en diámetro antero-posterior en su base, deformidad ósea central; área precordial con hiperdinamia paraesternal derecha. Ápex en 6^{to} espacio intercostal fuera de línea medio clavicular y la auscultación reveló presencia de taquicardia, con soplo sistólico grado I-II/VI paraesternal izquierdo bajo con un primer y segundo ruido único intenso. En campos pulmonares, presencia de escasos estertores broncoalveolares de predominio basal bilateral. Se palpó borde hepático a 2, 2 y 2 cm. por abajo del borde costal derecho. Pulsos periféricos disminuidos +/-++++. El estudio de radiografía de tórax en proyección P-A mostró cardiomegalia global grado IV con gran dilatación de aurícula derecha, cavidad ventricular derecha dilatada con incremento en el flujo pulmonar y congestión venocapilar; zona de hiperclaridad basal bilateral (figura1). Se inició manejo con ayuno y soluciones parenterales, oxígeno, digoxina, furosemide y espirolactona. El estudio de laboratorio reportó: Hb 12.4 g/dl, Hto. 40.2%, plaquetas 143000 mm³, leucocitos 8680 mm³, glucosa 118 mg%, creatinina 0.55 mg/dl, urea 36.47 mg/dl, Na 139mEq/l, K 5.2mEq/l, Cl 102mEq/l, Ca 10.1mEq/l, P.5.1

LADO A



Figura 2A. Ecocardiograma 2B: Se observa defecto septal auricular.



Figura 1. Radiografía de tórax P-A. Se observa cardiomegalia grado III con dilatación de cavidades derechas. Gran dilatación de aurícula derecha; flujo pulmonar aumentado y congestión venocapilar, además de zona de hiperclaridad pulmonar basal bilateral.

mg/dl, Mg 1.86 mg/dl, CK 114 U/L; CKMB 65 U/L; antígeno SARS-COV2 negativo. Electrocardiograma mostró taquicardia sinusal; eje eléctrico desviado a la derecha en + 100° y datos de hipertrofia ventricular derecha. El estudio de ecocardiograma mostró conexión y relación de estructuras cardíacas normales. Dilatación de cavidades derechas. El atrio derecho e izquierdo dilatados con defecto septal de 10 mm de diámetro que al color evidenció cortocircuito bidireccional mayormente de izquierda a derecha ocasionalmente y escaso flujo de derecha a izquierda (figura 2A, B). Cavidad de ventrículo derecho dilataao; válvula tricúspide al color mostró

LADO B

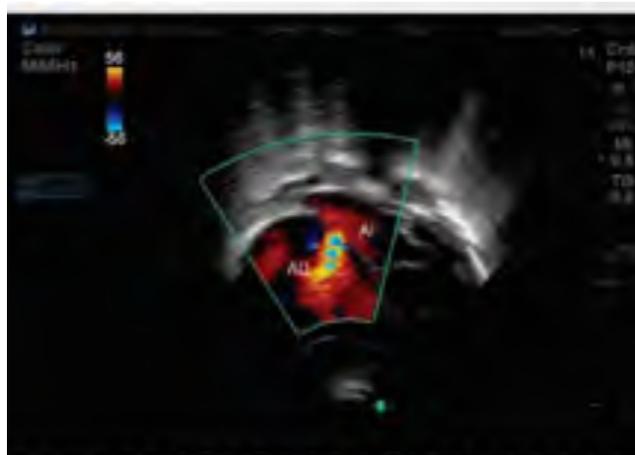


Figura 2B. Ecocardiograma 2B color. Se observa gran flujo sanguíneo unidireccional de aurícula izquierda (AI) a aurícula derecha (AD) a través del defecto septal.

flujo de regurgitación y al doppler continuo alcanzó una velocidad máxima del flujo de 419.9cm/s con gradiente de 70.5mmHg (figura 3). El tracto de salida de ventrículo derecho libre de obstrucción; tronco y ramas de arteria pulmonar confluentes y dilatadas; presencia de cortocircuito unidireccional de izquierda a derecha a través de un conducto arterioso permeable. El color en válvula mitral mostró leve flujo de regurgitación excéntrica y al doppler continuo alcanzó una velocidad máxima de 416.7cm/s con gradiente de 69.5mmHg (figura 4 A, B). Defecto en el aparato valvular mitral por fusión de comisuras de valvas, cuerdas tendinosas adheridas con inserción en un solo músculo papilar (figura 5,6). La fracción de eyección de ventrículo izquierdo fue 47%. Tracto de salida de ventrículo izquierdo sin obstrucción y la válvula aórtica con tres sigmoideas, emergencia de coronarias normal. Arco aórtico izquierdo, libre de obstrucción. Clínicamente se tuvo respuesta favorable al tratamiento establecido, al mejorar su condición clínica y hemodinámica. Se indicó cateterismo cardiaco para obtener mayor información de su condición hemodi-

LADO A

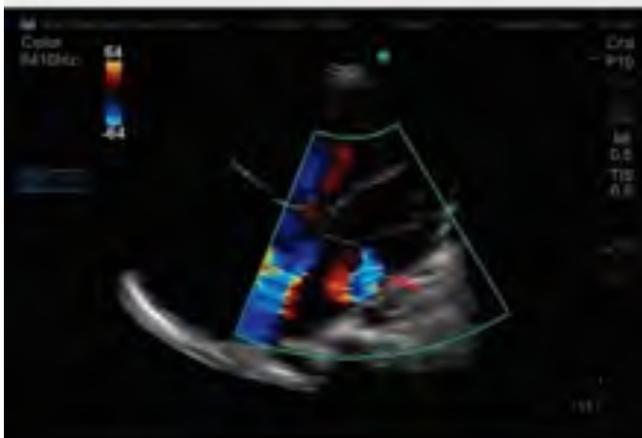


Figura 4A. Ecocardiograma 2B color. Se observa leve flujo de regurgitación de válvula mitral.

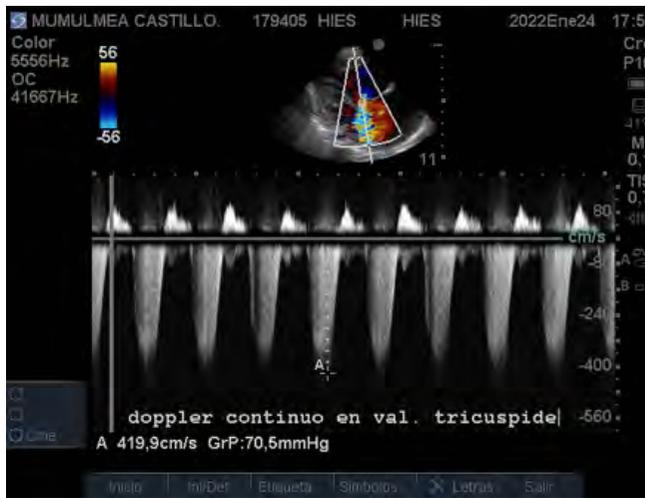


Figura 3. Ecocardiograma 2B color y doppler continuo. Se observa al color flujo de regurgitación en válvula tricúspide y el doppler continuo registra una velocidad máxima de regurgitación de 419.9 cm/s y gradiente de 70.5 mmHg.

námica y malformación valvular mitral; y con ello la toma de decisión del procedimiento quirúrgico a llevar a cabo.

LADO B

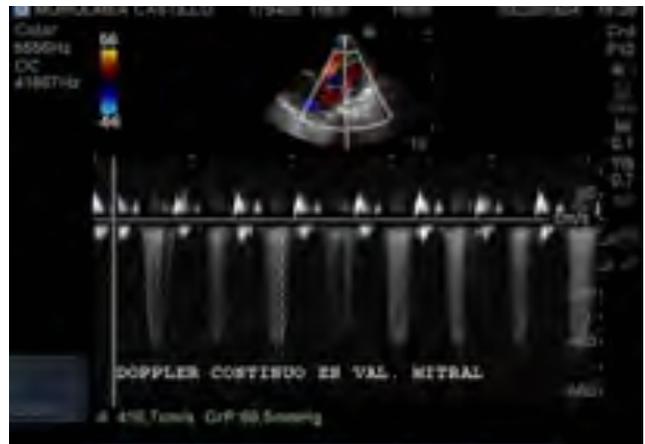


Figura 4B. Ecocardiograma 2B doppler color. Se muestra flujo de regurgitación de válvula mitral con velocidad de 416.7 cm/s y gradiente de 69.5 mmHg.



Figura 5. Ecocardiograma 2B. En momento diastólico de cavidades cardiacas se observa gran dilatación de aurícula y ventrículo derecho. Válvula tricúspide abierta; la válvula mitral con deformidad y sus valvas aún cerradas con cuerdas tendinosas en inserción anómala (flecha amarilla).



Figura 6. Ecocardiograma 2 B. En momento diastólico de cavidades cardiacas, se observa gran dilatación de aurícula (AD) y ventrículo derecho (VD). Válvula tricúspide (VT) abierta; la válvula mitral (VM) engrosada con deformidad y sus valvas aún cerradas.

DISCUSIÓN

El síndrome de Lutembacher es extremadamente raro; fue descrito por vez primera en el adulto; los reportes de casos corresponden a este grupo etario. En casos de autopsia, se reportó su presencia en alrededor 0.6% de los 87 casos con defectos septales auriculares de 25,000 autopsias.⁵ En un estudio más reciente de 140 casos de autopsia se presentó defecto septal auricular no primum en 121 casos y, en ellos, la enfermedad de la válvula mitral se encontró en 42.9%; desde el punto de vista histopatológico la etiología de la lesión mitral fue no reumática en poco más de la mitad de los casos (54.5%), contrario a lo que usualmente se considera en países en desarrollo.¹⁵ El síndrome se presenta por los defectos cardiacos en el séptum auricular y en el aparato valvular mitral que pueden ser de origen congénito o adquirido. En el séptum o tabique auricular el defecto de tabicación puede ser con orificios, ya sea tipo primum o tipo secundum; y en válvula mitral como estrechez, que en el adulto, ésta suele ser originada por la enfermedad fiebre reumática.^{1,2} En México, una serie de 12 casos la valvulopatía mitral de origen reumático fue reportada en el síndrome de Lutembacher por Espino Vela.⁶ Sin embargo, como ha sido señalado el origen congénito de la estrechez de esta válvula es aceptada así como lo es también la lesión valvular mitral de insuficiencia; pero es la estenosis de la válvula mitral la que mayormente es señalada en la presencia de este síndrome.

El defecto septal auricular suele tener predilección en su presentación en el género femenino, situación similar sucede con la fiebre reumática lo que explica que este síndrome se presente más frecuentemente en el género femenino. La prevalencia de este síndrome no se conoce, pero se ha mencionado que probablemente la prevalencia sea mayor en áreas de mayor presencia cardíaca reumática y, por ello, se ha señalado que hasta el 40% de los pacientes con el síndrome de Lutembacher tiene una historia de fiebre reumática.¹ En

nuestro país, el origen congénito de este síndrome se ha considerado y se ha reportado un caso clínico con esta enfermedad.⁴ Este síndrome se puede presentar en cualquier grupo de edad y en la edad pediátrica temprana se debe considerar su origen congénito; lo que habría que señalar es si la anomalía de la válvula mitral se debe a un problema del desarrollo o a una infección de la válvula "in utero".²

El caso clínico que presentamos es una lactante mayor femenina sin antecedente de proceso infeccioso cardíaco durante la gestación, por ello, consideramos que su enfermedad cardíaca es por un problema en el desarrollo, de origen congénito. La niña acudió por vez primera al hospital procedente de otro municipio de la entidad y a su ingreso presento signos clínicos de insuficiencia cardíaca, con datos de congestión sistémico y pulmonar; con sospecha de cardiopatía congénita, se realizó estudio de radiografía de tórax en proyección P-A que evidenció cardiomegalia III° con dilatación de aurícula y cavidad ventricular derechas, además de incremento en el flujo pulmonar y datos de congestión vascular pulmonar; así como un zona de hiperclaridad pulmonar bilateral basal sugestivo de hipertensión vascular, como se puede ver en la imagen que se presenta. El estudio de electrocardiograma correlacionó con los hallazgos clínico-radiológicos, el predominio de fuerzas derechas por desviación del eje eléctrico a la derecha e hipertrofia de estas cavidades.^{1,7}

El estudio de ecocardiograma bidimensional transtorácico se considera el estándar de oro para el estudio de este síndrome, ya que podemos evaluar el defecto septal en su tamaño, así como la severidad de la estenosis mitral; el gradiente a través de válvula mitral suele ser menor a pesar de una estenosis mitral severa debido al defecto septal auricular que a mayor tamaño mayor será la descompresión de la cavidad auricular izquierda a pesar de una estrechez mitral severa.^{1,8} Además, en el estudio profundo del aparato valvular mitral con el ecocardiograma doppler existen ciertas limitaciones

para la determinación del área valvular mitral, daño del aparato sub-valvular y en ocasiones identificación de calcificaciones, por ende, se recomienda la valoración con ecocardiografía 3 dimensional.^{9,10} En este caso clínico, realizamos el estudio de ecocardiograma bidimensional transtorácico que evidenció componentes anatómicos en conexión y relación normal (situssolitius); se visualizó una gran dilatación de cavidades derechas por sobrecarga de presión y volumen, debido a un cortocircuito bidireccional, pero mayormente de izquierda a derecha y ocasional de derecha a izquierda a nivel del séptum auricular. La cavidad auricular izquierda, aunque de menor tamaño que la derecha, también mostró dilatación. Este defecto septal ayuda a la aurícula izquierda a descomprimirla por la estenosis de la válvula mitral, lo que ocasiona modificación del gradiente transvalvular mitral.

El color y doppler continuo en la válvula mitral mostró flujo de regurgitación, que en casos de deformación severa del aparato valvular y subvalvular mitral puede identificarse el flujo diastólico excéntrico, como sucedió en este caso, por tal razón, consideramos la presencia de alguna hendidura, además de engrosamiento por fusión de cuerdas tendinosas y un solo musculo papilar lo que nos hizo considerar la posibilidad de una válvula mitral en paracaídas. Al ser ésta una de las variedades de anomalía del aparato valvular mitral encontradas y reportadas con frecuencia. Se ha reportado que algunos autores argumentan que en el síndrome de Lutembacher, la lesión valvular mitral podría involucrar la estenosis, insuficiencia o ambas, como se encontró en el ecocardiograma realizado.^{7,11} En un estudio sobre la estenosis valvular mitral congénita en un periodo de diez años, la obstrucción se debió a fusión de comisuras de las valvas y cuerdas tendinosas en presencia de músculos papilares, seguida por la lesión valvular mitral en paracaídas. En este mismo reporte, se encontró que 87% de los casos tenía otras lesiones asociadas, generalmente obstructivas. Destacaba la coartación de aorta, pero en ninguno de ellos se encontró defecto septal auricular.¹¹

En el estudio de ecocardiograma que se realizó al caso que se presenta, se demostró la presencia de hipertensión arterial severa a través del flujo de regurgitación de la válvula tricúspide, condición clínica demostrada en los casos clínicos de Lutembacher. En grandes arterias, se observó presencia de un conducto arterioso con cortocircuito unidireccional de izquierda a derecha, lo que también condicionó sobrecarga de volumen en pulmón. Recibió tratamiento médico con diuréticos furosemide y espironolactona e inotrópico con base en digoxina, con lo que se mejoró su condición clínica y se permitió llevar a cabo la planeación de su estudio de cateterismo y cirugía.^{12,13} Estos pacientes tienen riesgo

de complicaciones debido a la gran dilatación de aurículas, lo que predispone a fibrilación auricular. Debido a la valvulopatía mitral, dada por estenosis, cuando se asocia con regurgitación mitral, aumenta el riesgo de endocarditis infecciosa en comparación con el paciente que solo presenta un defecto septal auricular y estenosis mitral como parte del síndrome. En nuestro paciente, hasta ahora no se han presentado este tipo de complicaciones, considerando mayormente la gran dilatación de aurícula derecha.¹⁴ El uso conjunto del estudio de ecocardiograma y el estudio hemodinámico mediante cateterismo cardiaco es factible; proporciona datos muy útiles en la valoración de valvulopatías asociadas a otros defectos que tornan dificultoso el diagnóstico y una correcta evaluación hemodinámica.⁸

REFERENCIAS

1. Mahajan K, Oliver TI. Lutembacher Syndrome 2021 Jul 28. StatPearls [En línea]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2022, enero. PMID: 2926193 Free Books & Documents.
2. Azevedo A de C, Barreto NM, De Carvalho AA, García A, Roubach R, Toledo AN. Congenital Lutembacher Syndrome. *Am Heart J.* 1955, febrero; 49(2): 302-9. doi: 10.1016/0002-8703(55)90205-2 PMID: 13228365
3. Scherlis L, Cowley RA. The Lutembacher Syndrome: A physiologic study and case report. *Ann InternMed.* 1955, septiembre; 43(3): 575-90. doi: 10.7326/0003-4819-43-3-575
4. Berber GS. Un Caso de Enfermedad de Lutembacher. *Bol Med del Hosp infant Mex.* 1947, May-Jun; 4(3): 339-43.
5. Nadas AS, Alimurung MM. Apical Diastolic Murmurs in Congenital Heart Disease. The Rarity of Lutembacher's Syndrome. *Am Heart J.* 1952, MAT; 43(5): 691-706. doi: 10.1016/0002-8703(52)90044-6
6. Espino VJ. Rheumatic Heart Disease Associated With Atrial Septal Defect: Clinical and Pathologic Study of 12 Cases of Lutembacher's Syndrome. *Am HEART J.* 1959, febrero; 57(2): 185-202. doi: 10.1016/0002-8703(59)90066-3
7. Aminde LN, Dzudie A, Takah NF, Ngu KB, Sliwa K, Kengne AP. Current diagnostic and treatment strategies for Lutembacher Syndrome: the pivotal role of echocardiography. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2015; 5(2): 122-32. doi: 10.3978/j.issn.2223-3652.2015.03.07
8. Contreras AE, Brenna EJ, Peirone AR. Oclusión Transitoria de Comunicación Interauricular en Síndrome de Lutembacher. *Medicina (Buenos Aires).* 2011; 71: 366-368.
9. Yang M, Zhang L, Tang H, Liu L, Wu J. Surgical Treatment of Lutembacher Syndrome with a Huge Right

Bol Clin Hosp Infant Edo Son 2022; 39 (2); 81-86

- Atrium: A Case Report. Heart Surgery Forum. 2021 abril, 7; 24(2): E359-E362. doi: 10.1532/hsf.3641
10. Vasan RS, Shrivastava S, Kumar MV. Value and Limitations of Doppler Echocardiographic Determination of Mitral Valve Area in Lutembacher Syndrome. J Am Coll Cardiol. 1992; 20: 1362-1370.
 11. Alva C., González B, Carlos Meléndez, Jiménez S, Jiménez D, David F, Sánchez A, Ortegón J, Ledesma M, Magaña JA, Argüero R. Estenosis Mitral Congénita. Experiencia 1991-2001. Archivos de Cardiología de México. 2001; 71(3): 206-213.
 12. Chau EM, Lee CH, Chow WH: Transcatheter treatment of a case of Lutembacher Syndrome. Catheter Cardiovasc Interv. 2000, mayo; 50(1): 68-70. doi: 10.1002/(sici)1522-726x(200005)50:1<68::aid-ccd14>3.0.co;2-u PMID: 10816284
 13. Khanna SN, Paul M, Bhan S, Sharma KK. Surgical correction of Lutembacher's Syndrome in a patient with severe pulmonary artery hypertension. Surgical correction of Lutembacher's Syndrome in a patient with severe pulmonary artery hypertension. J Card Surg. 2014; 29(4): 569-571. doi: 10.1111/jocs.12340
 14. Kulkarni SS, Sakaria AK, Mahajan SK, Shah KB. Lutembacher's Syndrome. J Cardiovasc Dis Res. 2012, abril; 3(2): 179-81. doi: 10.4103/09753583.95381 PMID: 22629045
 15. Vaideeswar P, Marathe S. Lutembacher's syndrome: Is the mitral pathology always rheumatic? Indian Heart J. 2017, enero-febrero; 69(1): 20-23. doi: 10.1016/j.ihj.2016.07.003